

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

Année 1929

THÈSE

N°

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(Diplôme d'Etat)

PAR

Henri BAYSSAT

Né le 26 Décembre 1903 à Paulhac (Haute-Loire)
Ancien Interne des Hôpitaux de Clermont-Ferrand

QUELQUES RÉFLEXIONS

A PROPOS D'UN CAS

D'ACROCÉPHALO-SYNDACTYLIE

Président : M. BEZANÇON, Professeur

PARIS
LIBRAIRIE M. LAC

ÉDITEUR

26, rue Monsieur-le-Prince (VI^e Arr.)

1929

THÈSE
POUR LE DOCTORAT EN MÉDECINE

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

Année 1929

THÈSE

N°

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(Diplôme d'Etat)

PAR

Henri BAYSSAT

Né le 26 Décembre 1903 à Paulhac (Haute-Loire)
Ancien Interne des Hôpitaux de Clermont-Ferrand

QUELQUES RÉFLEXIONS

A PROPOS D'UN CAS

D'ACROCÉPHALO-SYNDACTYLIE

Président : M. BEZANÇON, Professeur

PARIS
LIBRAIRIE M. LAC

ÉDITEUR

26, rue Monsieur-le-Prince (VI^e Arr.)

—
1929

I. - PROFESSEURS

Anatomie	MM.	ROUVIERE
Anatomie médico-chirurgicale et chirurgie expérimentale	CUNEO	ROGER
Physiologie	STROHL	DESGREZ
Physique médicale	LEMIERRE	BRUMPT
Chimie médicale	Marcel LABBE	N...
Bactériologie	LECENE	ROUSSY
Parasitologie et histoire naturelle médicale	CHAMPY	TIFFENEAU
Pathologie et thérapeutique générales	Maurice VILLARET	LOEPER
Pathologie médicale	TANON	BALTHAZARD
Pathologie chirurgicale	MENETRIER	RATHERY
Anatomie pathologique	CARNOT	BEZANÇON
Histologie	ACHARD	WIDAL
Pharmacologie et matière médicale	LEREBoullet	NOBECOURT
Hydrologie, thérapeutique et climatologie	H. CLAUDE	GOUZEROT
Thérapeutique	GUILLAIN	TEISSIER
Hygiène et médecine préventive	Léon BERNARD	DELbet
Médecine légale	HARTMANN	LEJARS
Histoire de la médecine et de la chirurgie	GOSSET	TERRIEN
Pathologie expérimentale et comparée	LEGUEU	COUVELAIRE
Clinique médicale	BRINDEAU	JEANNIN
Hygiène et clinique de la première enfance	J.-L. FAURE	OMBREDANNE
Clinique et maladie des enfants	VAQUEZ	SEBILEAU
Clinique des maladies mentales et des maladies de l'encéphale	Pierre DUVAL	SERGEANT
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques	BRANCA	
Clinique des maladies du système nerveux		
Clinique des maladies infectieuses		
Clinique de la Tuberculose		
Clinique chirurgicale		
Clinique ophtalmologique		
Clinique urologique		
Clinique d'accouchements		
Clinique gynécologique		
Clinique chirurgicale infantile et orthopédie		
Clinique thérapeutique médicale		
Clinique oto-rhino-laryngologique		
Clinique thérapeutique chirurgicale		
Clinique propédeutique		
Professeur sans chaire		



II. — AGRÉGÉS EN EXERCICE

MM.

ABRAMI	Pathologie médicale.
ALAJOUANINE	Neurologie et Psychiat.
AUBERTIN	Pathologie médicale.
BASSET	Path. chirurgicale.
BAUDOUIN	Pathologie médicale.
BINET	Physiologie.
BLANCHETIERE	Chimie biologique.
BROCQ	Path. chirurgicale.
BRULE	Pathologie médicale.
CADENAT	Path. chirurgicale.
CHABROL	Pathologie médicale.
CHIRAY	Pathologie médicale.
CLERC	Pathologie médicale.
DEBRE	Hygiène.
DOGNON	Physique.
DONZELOT	Pathologie médicale.
DUVOIR	Médecine légale.
ECALLE	Obstétrique.
FIESSINGER	Pathologie médicale.
GARNIER	Pathologie expériment.
GATELLIER	Path. chirurgicale.
GIROUD	Histologie.
HARVIER	Pathologie médicale.
HEITZ-BOYER	Urologie.
HOVELACQUE	Anatomie.

MM.

HUTINEL	Pathologie médicale.
JOYEUX	Parasitologie.
LABBE (Henri)	Chimie biologique.
LARDENNOIS	Pathologie chirurgicale.
LEMAITRE	Oto-rhino-laryngologie.
LEROUX	Anatomie pathologique.
LEVY-SOLAL	Obstétrique.
LHERMITTE	Pathologie mentale.
LIAN	Pathologie médicale.
MATHIEU	Pathologie chirurgicale.
MERCIER (FERNAND)	Pharmacologie.
METZGER	Obstétrique.
MONDOR	Path. chirurgicale.
MOURE	Path. chirurgicale.
MULON	Histologie.
OBERLING	Anatomie pathologique.
OLIVIER	Anatomie.
PHILIBERT	Bactériologie.
QUENU	Pathologie chirurgicale.
RICHEL Fils	Physiologie.
SEZARY	Dermatol. et syphilig.
VALLERY-RADOT	
(Pasteur)	Pathologie médicale.
VAUDESCAL	Obstétrique.
VELTER	Ophthalmologie.
VERNE	Histologie.

III. AGRÉGÉS RAPPELÉS A L'EXERCICE

pour le service des examens

MM.

BUSQUET	Pharmacologie.
GUENIOT	Obstétrique.
LEQUEUX	Obstétrique.

M.

NEVEU-LEMAIRE	Parasitologie.
RETTIERER	Histologie.
ZIMMERN	Physique.

IV. — AGRÉGÉS CHARGÉS DE COURS DE CLINIQUE

à titre permanent

MM.		MM.	
ALGLAVE . . .	Clinique chirurgicale.	LERI . . .	Clinique médicale.
AUVRAY . . .	Clinique chirurgicale.	MOCQUOT . . .	Clinique chirurgicale.
CHEVASSU . . .	Clinique chirurgicale.	PROUST . . .	Clinique chirurgicale.
LAIGNEL-LAVASTINE . . .	Clinique médicale.	SCHWARTZ . . .	Clinique chirurgicale.
LE LORIER . . .	Clinique obstétricale.		

V. — CHARGÉS DE COURS

MM. MAUCLAIRE, agrégé	}	Chargé du cours* de chirurgie orthopédique chez l'adulte pour les accidentés du travail, les mutilés de guerre et les infirmes adultes.
FREY		Stomatologie.
CHAILLEY-BERT		Education physique.
LEDOUX-LEBARD		Radiologie clinique.
WEILL HALLE		Puériculture.

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle entend ne leur donner aucune approbation ni improbation.

A MON PERE

A MA MERE

Faible témoignage de reconnaissance et d'affectueuse gratitude.

A TOUS MES PARENTS ET AMIS

A MON PRÉSIDENT DE THÈSE

M. LE PROFESSEUR BEZANÇON

PROFESSEUR DE CLINIQUE MÉDICALE

A LA FACULTÉ DE MÉDECINE

MÉDECIN DE L'HOPITAL ST-ANTOINE

OFFICIER DE LA LÉGION D'HONNEUR

MEMBRE DE L'ACADÉMIE DE MÉDECINE

En témoignage de respectueuse reconnaissance pour le grand honneur qu'il nous a fait en acceptant la présidence de cette thèse.

A MES MAÎTRES

DE L'ÉCOLE DE MÉDECINE DE CLERMONT-FERRAND

M. LE PROFESSEUR CASTAIGNE

DIRECTEUR DE L'ÉCOLE DE MÉDECINE DE CLERMONT-FERRAND

PROFESSEUR DE CLINIQUE MÉDICALE

CHEVALIER DE LA LÉGION D'HONNEUR

M. LE DOCTEUR BUY

PROFESSEUR D'ANATOMIE

A L'ÉCOLE DE MÉDECINE DE CLERMONT-FERRAND

MÉDECIN DES HOPITAUX

CHEVALIER DE LA LÉGION D'HONNEUR

M. LE DOCTEUR LEPETIT

PROFESSEUR DE PATHOLOGIE CHIRURGICALE

CHIRURGIEN CHEF DE L'HÔTEL-DIEU

CHEVALIER DE LA LÉGION D'HONNEUR

M. LE DOCTEUR BILLARD (In memoriam)

ANCIEN DIRECTEUR DE L'ÉCOLE DE MÉDECINE

PROFESSEUR DE PHYSIOLOGIE

CHEVALIER DE LA LÉGION D'HONNEUR

M. LE DOCTEUR MAURIN

PROFESSEUR HONORAIRE DE CLINIQUE MÉDICALE
CHEVALIER DE LA LÉGION D'HONNEUR

M. LE DOCTEUR MERLE

PROFESSEUR DE CLINIQUE MÉDICALE
CHEVALIER DE LA LÉGION D'HONNEUR

A MES AUTRES MAÎTRES

DE L'ÉCOLE DE MÉDECINE DE CLERMONT-FERRAND

MM. LES DOCTEURS

DIONIS DU SEJOURS. — PLANCHARD. —
PIOLLET. — ALARY. — LUTON — MOUREYRE.
PATURET. — MORNAC. — DELORME. —
GILARD. — MATHIEU.

A MES MAÎTRES

DE L'HÔPITAL TROUSSEAU

M. LE DOCTEUR LESNE

MÉDECIN DES HÔPITAUX DE PARIS

LÉGAIRE D'HONNEUR

M. LE DOCTEUR HUTINEL

PROFESSEUR AGRÉGÉ A LA FACULTÉ DE MÉDECINE

MÉDECIN DES HÔPITAUX DE PARIS

M. LE DOCTEUR ROBERT CLEMENT

CHIEF DE CLINIQUE A LA FACULTÉ

A MES MAÎTRES
DE LA FACULTE ET DES HOPITAUX DE PARIS

M. LE PROFESSEUR JEANSELME, PROFESSEUR DE CLINIQUE
SYPHILIGRAPHIQUE ET DERMATOLOGIQUE.

M. LE PROFESSEUR TEISSIER, PROFESSEUR DE CLINIQUE
DES MALADIES INFECTIEUSES.

M. LE PROFESSEUR GUILLAIN, PROFESSEUR DE CLINIQUE
NEUROLOGIQUE.

M. LE PROFESSEUR CLAUDE, PROFESSEUR DE CLINIQUE
PSYCHIATRIQUE.

M. LE PROFESSEUR MARION, PROFESSEUR AGRÉGÉ A LA
FACULTÉ DE MÉDECINE.

M. LE PROFESSEUR DEVRAIGNE, ACCOUCHEUR DES HOPITAUX DE PARIS.

M. LE PROFESSEUR BALTHAZARD, PROFESSEUR DE MÉDECINE LÉGALE.

M. LE PROFESSEUR TIFFENEAU, PROFESSEUR DE PHARMACOLOGIE.

M. LE PROFESSEUR LOEPER, PROFESSEUR DE THÉRAPEUTIQUE.

M. LE PROFESSEUR LÉON BERNARD, PROFESSEUR D'HYGIÈNE.

HISTORIQUE - INTRODUCTION

La question de l'acrocéphalo-syndactylie ne remonte pas très loin dans l'histoire médicale. Il n'est pas douteux que de tout temps on vit quelques cas de cette curieuse malformation, mais ces sujets étaient considérés comme des phénomènes bons tout au plus à montrer dans les foires.

L'honneur de la description de cette affection revient au Docteur APERT, qui en 1906 en fit la première étude méthodique et complète et lui donna le nom qu'elle a conservé depuis. Quelques auteurs avant lui en avait signalé quelques cas sous des noms divers.

Wheaton en 1894 en rapporte deux cas sous le titre de malformations craniennes congénitales chez deux enfants avec fusion des doigts.

Edmond Fournier, en 1898 en signale un autre qu'il intitule stigmates dystrophiques de l'hérédosyphilis.

Troquard présente un autre malade à la société de Médecine et de Chirurgie de Bordeaux, sous le nom de syndactylie et malformations diverses.

Beno en rapporte encore un autre exemple dans sa thèse sur la syndactylie congénitale.

Dubrisáy, à la Société d'Obstétrique de Paris en 1898, présente un autre sujet, enfant atteint de proencéphalie et de syndactylie.

On en trouve un autre cas dans le Bulletin de la Société de Biologie de 1903 (accumulation de stigma. Les physique chez un dégénéré), présenté par Camus-

Lors de sa communication (27 décembre 1906), le Docteur Apert réunissait ainsi neuf cas d'acrocéphalo-syndactylie et il en formulait les caractéristiques qui sont les suivantes :

1° Crâne aplati d'avant en arrière et tout en hauteur. Lésions faciales.

2° Syndactylie des quatre extrémités.

Ces malformations se retrouvent calquées peut-on dire, chez tous ces malades à des degrés divers, ce qui semble leur donner un air de famille.

Depuis diverses publications furent faites sur ce sujet. A l'étranger Bertolotti, de Turin en publie quelques cas et étudie les lésions craniennes de l'oxycéphalie. Hans Broge Duhl de Copenhague en rapporte deux cas nouveaux.

En France Bigot consacre sa thèse à l'étude de cette question, en réunit 23 cas, et publie deux nouveaux cas, assez frustes il est vrai.

Nous avons eu la bonne fortune d'observer à l'hôpital Trousseau, dans le service du Docteur Lesné, un cas typique d'acrocéphalo-syndactylie. Avant d'entreprendre l'étude de ce sujet, qu'il nous soit permis de remercier notre bon Maître qui a été l'inspirateur

de cette thèse et qui a bien voulu nous guider de ses précieux conseils. Qu'il trouve ici l'expression de notre profonde reconnaissance.

Notre tâche s'est trouvée facilitée par les conseils du Dr Clément. Nous le remercions bien sincèrement et le prions d'agréer nos bien sincères et respectueux sentiments.

ÉTUDE CLINIQUE

Nous nous inspirons pour cette étude clinique des travaux d'Apert et de Bigot, auxquels nous ferons de larges emprunts.

Deux grands chapitres sont à envisager :

- 1° Etude des malformations craniennes et faciales.
- 2° Etude des malformations des extrémités.

A) Malformations céphaliques

Ces malformations passent par divers stades, avec les différentes périodes de la vie du sujet.

Chez le nourrisson et le nouveau-né, on remarque que la voûte cranienne est plus arrondie que normalement. L'occiput qui est aplati ne dépasse pas en arrière la ligne verticale menée par la nuque. La face postérieure de l'occipital se continue en ligne droite avec la nuque. On note de plus que les sutures sont élargies. La fontanelle antérieure est plus large. La suture méio-frontale peut persister et laisser entre ses bords un espace important qui peut atteindre 2 à 3 centimètres. La suture sagittale réunissant les fon-

fontanelles antérieure et postérieure est aussi très élargie. On remarque souvent une certaine tension des sutures, des fontanelles et la membrane qui les comble peut faire saillie. La disposition même de cette membrane permet d'expliquer certains points de détail de l'architecture crânienne sur lesquels nous aurons à revenir bientôt.

Au cours du développement ultérieur du sujet on remarque, que sutures et fontanelles se ferment tardivement.

Le profil de la tête est bien particulier. Ce n'est qu'au delà de la fontanelle postérieure que le contour du crâne s'incline en avant tout en continuant à se diriger en haut. La partie la plus élevée du crâne correspond à la fontanelle antérieure et se trouve presque sur le même plan vertical que le front et la face. Du côté de la voûte crânienne on note une consistance particulière des os qui se laissent facilement déprimer.

La face présente également des grosses déformations.

L'exophtalmie apparaît dès le premier âge. La racine du nez est enfoncée, le nez peut-être déformé, la mâchoire supérieure ou inférieure proéminente.

La cavité buccale est aussi fortement touchée, en travaillant même dans certains cas les mouvements de succion du nourrisson. La voûte palatine a une forme ogivale très accentuée. La saillie et l'épaississement des rebords alvéolaires supérieurs qui sont alors très rapprochés peuvent faire croire à une gueule de loup. La perforation palatine se voit d'ailleurs dans certains cas.

Chez l'enfant, les malformations tendent à se fixer et à se confondre avec celles de l'adulte. J'en rappelle brièvement les caractéristiques formulées par Apert en 1906 :

1^o Crâne tout en hauteur, aplati en arrière et parfois sur les côtés, saillant au contraire d'une façon exagérée à la région frontale.

2^o Syndactylie des quatre extrémités.

La ligne générale du crâne ne change pas beaucoup et dès l'âge le plus tendre la tête du nourrisson prend l'aspect qu'elle aura, à quelque chose près chez l'individu adulte.

Comme chez le petit enfant, le crâne adulte est aplati en arrière et la ligne de la nuque se continue directement sans changement de direction avec la face postérieure de l'occipital. L'écaille de l'occipital est plane et verticale (Apert). On est frappé à première vue par la hauteur démesurée et surtout disproportionnée de la tête. On croirait à voir un sujet atteint d'acrocéphalo-syndactylie qu'il a eu le crâne pris et écrasé d'avant en arrière entre les mâchoires d'une presse. C'est un crâne tout en hauteur et irrégulièrement arrondi. On a pu dire de lui que c'est un crâne en tour (Welker). Partant de l'occiput la ligne générale du crâne s'élève progressivement en avant et en haut pour s'arrêter en un point qui répond à la fontanelle antérieure chez le nourrisson et qui se trouve sensiblement dans le même plan vertical passant par le front et la face. Ces déformations répondent à la brachycéphalie des anthropologistes et qui carac-

térise certaines races inférieures. Le front présente diverses particularités. Les bosses frontales sont souvent volumineuses et bombées. Les arcades sourcilières sont saillantes et au-dessus d'elles existe une dépression transversale en forme de gouttière (Apert). C'est au-dessus de cette gouttière que l'écaille du frontal vient former une saillie très accentuée.

Parfois la tête est ornée sur la ligne médiane d'une crête antéro-postérieure qui fut bien décrite par Apert. Cette crête frontale peut se voir aussi dans d'autres dystrophies osseuses comme la dyrostose cranio-faciale de Crouzon. Elle est loin d'être constante et se retrouve seulement dans un petit nombre d'observations. Elle s'explique par un processus d'ossification de la membrane recouvrant la suture métopique.

Cette suture qui doit s'oblitérer peu après la naissance chez un enfant normal persiste et peut même avoir 2 à 3 cm. de large dans certains cas. La pression intra-cranienne fait bomber la membrane qui la recouvre et l'ossification qui se fait peu à peu envahit une membrane qui fait saillie et la fixe dans cette position. Ce phénomène est très bien observé dans l'observation d'Edmond Fournier qui décrit ainsi les malformations d'une hérédité spécifique : « La tumeur est limitée latéralement par les bords antérieurs des frontaux distants de 3 cm. environ. Ces os sont comme refoulés par la saillie de l'encéphale et se relèvent le long de la base de la tumeur. » Ainsi s'explique cet éperon médio-frontal qui a pu faire comparer le crâne de ses sujets à un casque de pompier surmonté de son cimier.

Les parties latérales du crâne ne présentent pas de malformations bien caractéristiques. « Les déformations sont en raison directe du déplacement imprimé aux écailles frontales et occipitales » (Apert). On note parfois une dépression de ces écailles, ce qui fait ressortir d'une façon plus apparente encore la saillie du cimier. Règle générale les déformations craniennes sont les mêmes à droite qu'à gauche, mais il n'est pas rare non plus de constater de légères asymétries.

Les lésions craniennes ne sont pas les seules lésions céphaliques. La face aussi est toujours plus ou moins atteinte.

Lésions faciales. — Souvent la face est asymétrique, elle se trouve située approximativement sur le même plan vertical que le front. Elle est aussi aplatie et élargie dans le sens transversal.

Les fentes palpébrales sont dirigées obliquement en bas et en dehors à l'inverse des yeux bridés du magot chinois. L'exophtalmie est presque de règle, ici très légère, dans d'autres cas, au contraire, les yeux sont presque exorbités. Les troubles de la vision sont fréquents (conjonctivite, ulcérations de la cornée, strabisme, baisse de l'acuité visuelle).

Le nez, de forme variable, est assez mal fait, parfois il est dévié latéralement. Il peut se continuer directement avec la crête médio-frontale.

La bouche est souvent de travers. On note souvent du prognathisme de la mâchoire supérieure ou inférieure.

Bouche. — La voûte palatine a accentué la forme ogivale qu'elle avait chez le tout jeune sujet. On y voit parfois une crête osseuse antéro-postérieure. On remarque enfin l'épaisseur considérable des rebords alvéolaires supérieurs qui arrivent à se toucher presque dans certains cas. Cette disposition peut faire croire à première vue à une perforation de la voûte palatine et donner l'impresion d'une gueule de loup qui en réalité n'existe pas. Il y a souvent une luette bifide (1^{er} stade de la gueule de loup) et parfois même perforation de la voûte palatine.

Toutes ces déformations de la face ne vont pas sans déformations consécutives des fosses nasales. Déviation de cloison. Atrophie ou disposition anormale des cornets. Ces lésions entretiennent chez ces sujets un état de rhinopharyngite chronique.

Remarquons pour terminer l'anarchie dentaire présentée par tous ces malades tant au point de vue nombre que formes et dispositions des dents. Et pour en finir avec les lésions céphaliques signalons l'asymétrie fréquente des apophyses mastoïdes (Bigot) et les déformations fréquentes des pavillons des oreilles.

Signes fonctionnels. — Très peu de signes fonctionnels. Quelques-uns de ces malades se plaignent de céphalée légère (obs. Magnan et Galippe). On note des troubles de la vision, baisse de l'acuité visuelle, strabisme.

Quelques troubles de la parole, voix nasonnée en cas de perforation palatine.

B) Déformations des extrémités

D'après la description d'Apert, les quatre extrémités sont atteintes. Ces malformations sont tantôt peu importantes, comme dans les deux cas de Bigot, tantôt, au contraire, très accentuées, constituant en elles-mêmes l'infirmité la plus pénible pour ces malades. Elles demandent à être étudiées aux membres supérieurs, et aux membres inférieurs.

a) **Au membre supérieur.** — C'est la main qui est touchée. Les doigts sont plus ou moins accolés, fusionnés et toutes les combinaisons sont possibles. En réalité on peut ramener avec Bigot les malformations à deux types principaux :

1° La soudure des doigts est complète, sauf cependant le cinquième dont l'extrémité peut être libre. La main se trouve réduite à un moignon qui prolonge le membre supérieur. Vue de profil, on a pu comparer cette main à une tête de chien, à la main de l'accoucheur. Quelques sillons, visibles surtout à la face dorsale, indiquent l'ébauche des doigts. Il existe un ongle au pouce et un ongle unique pour les quatre autres doigts. La face palmaire porte rarement de sillons. La main est immobilisée en demi flexion et ressemble à une large cuillère. Il y a très peu de mouvements possibles.

A la palpation on reconnaît le squelette qui comporte généralement les cinq métacarpiens normaux. Quant aux phalanges, certaines peuvent manquer, et il n'est pas rare de les voir soudées entre elles.

2° Le type le plus généralement rencontré est le suivant : la main est constituée par trois doigts. Le pouce et le petit doigt sont à peu près normaux. Un large doigt médian résulte de la soudure de l'index, du majeur et de l'annulaire. Ce doigt médian comporte un ongle unique sillonné de deux rainures. Le pouce aplati parfois en spatule a un ongle propre ainsi que le petit doigt. Dans ce cas l'infirmité est un peu moins accentuée. Le sujet peut se servir de cette main à trois doigts, le pouce pouvant se mettre en opposition avec les autres doigts. Souvent cependant les mouvements sont gênés par des replis cutanés qui fixent ou immobilisent plus ou moins le pouce et parfois même les autres doigts.

b) **Pieds.** — Les malformations des pieds sont plus uniformes. Les cinq doigts peuvent être soudés, il n'y a qu'un ongle unique marqué de quatre sillons. Mais généralement il y a une séparation assez nette du gros orteil et accolement des quatre autres. Deux ongles, un propre au gros orteil et un autre très large et sillonné. L'ébauche des orteils se voit à la face dorsale du pied, plus nettement qu'à la face palmaire. Le pied paraît raccourci, amputé de ses orteils. La palpation permet de reconnaître le squelette. Le tarse est normal, la soudure des phalanges est fréquente. La courbe de la voûte plantaire est conservée. La marche est facile, sauf en cas de syndactylie totale où elle est fortement gênée. Dans deux cas (obs. V et VIII de Bigot) un pied bot s'ajoute à la syndactylie.

La radio est d'un utile secours pour établir le bilan exact des lésions autant pour le crâne que pour les extrémités. C'est ce que nous allons étudier bientôt.

Lésions associées

D'autres malformations ont été signalées par quelques auteurs mais elles ne sont jamais constantes.

Signalons l'ankylose partielle des coudes et des épaules constaté chez un certain nombre de malades. Dans les deux observations de Hans Broge Dulh. il y a un double genu valgum et une ectopie testiculaire double. Bigot signale en outre une disproportion fréquente entre les différents segments du corps.

Au point de vue viscéral rien de particulier. Une seule fois on note une imperforation anale. (Obs. de Dubrisay) Dans la plupart des cas les appareils digestifs, respiratoires, circulatoires, urinaires, semblent normaux. Le système nerveux semble peu touché.

Il existe fréquemment des signes d'insuffisance endocrinienne sur lesquels nous reviendrons plus tard.

Le psychisme de ces malades est atteint lui aussi, la diminution intellectuelle pouvant aller jusqu'à l'idiotie complète. Mais ces sujets sont le plus souvent capables d'acquérir une instruction relative. Ils sont en général de caractère doux et tranquille. Ils peuvent vivre malgré leurs infirmités jusqu'à un âge avancé, ainsi qu'en témoigne l'observation de Capolla qui cite un malade âgé de 59 ans.

ANATOMIE PATHOLOGIQUE

Elle est très peu connue à cause de la rareté des autopsies. Cependant les observations de Wheaton de Dubrisay, de Gadelius apportent quelques précisions à ce sujet.

On signale surtout la compression du cerveau qui se trouve logé à l'étroit dans une boîte crânienne trop petite pour le contenir. Le cerveau fait hernie sitôt après l'incision de la dure-mère (Wheaton). A signaler également l'aplatissement des circonvolutions, la diminution du diamètre cérébral antéro-postérieur et l'atrophie des lobes occipitaux qui ne recouvraient plus le cervelet (Wheaton). Ce même auteur signale en outre, l'augmentation du volume du foie et de la rate dans deux autopsies de nourrissons.

Du côté osseux, il consigne la synostose prématurée de la base du crâne, la lordose basilaire et une minceur extrême des os de la voûte.

L'autopsie du sujet de Debrisay atteint en outre d'imperforation anale ne révèle rien de particulier.

Gadelius a pu faire dans un cas l'examen histologique de l'hypophyse qui a été trouvée normale.

RADIOLOGIE

Les lésions que l'on retrouve à l'examen radiographique du crâne d'un sujet atteint d'acrocéphalosyndactylie se rapprochent de celles de l'oxycéphalie bien étudiée et mise en lumière par Bertolotti de Turin. Il propose pour l'ensemble des lésions le nom de cranio-synostose pathologique. Bertolotti a montré que les lésions faciales correspondent toujours à des lésions de la base du crâne, portant surtout sur la selle turcique et l'apophyse basilaire.

Avant d'aborder l'étude de ces crânes pathologiques jetons tout d'abord un coup d'œil sur une radiographie de crâne normal.

Vue de profil la boîte crânienne a la forme d'un ovoïde allongé d'avant en arrière. Si on examine la base du crâne, on trouve en avant le plancher de la fosse cérébrale antérieure, constituée par l'ethmoïde dans sa presque totalité et dont la ligne générale est très légèrement oblique en bas et en arrière. La fosse pituitaire de la dimension d'une noisette fait encôche à la partie postérieure de ce plan limitée en avant par l'ombre des apophyses clinoides antérieures, en arrière

par les apophyses clinoides postérieures et la lame quadrilatère dont l'image est presque verticale. L'orifice de la fosse pituitaire large de 7 à 8 mm. environ se trouve situé dans un plan qui regarde en haut et légèrement en arrière. En avant de la selle turcique, un îlot clair, irrégulièrement rectangulaire à grand axe un peu oblique en avant représente la projection du sinus sphénoïdal. A la partie postéro-inférieure de la lame quadrilatère vient se projeter l'ombre triangulaire de la pyramide pétreuse qui se porte en bas et en arrière. Le sommet du triangle vient se confondre avec la base de la lame quadrilatère. Plus en arrière enfin et en contre-bas se détache l'image de la fosse cérébrale postérieure.

Si on étudie une radio de profil de la face on voit distinctement les os propres du nez, les sinus maxillaires et frontaux. L'image de la voûte palatine est souvent floue. Elle renseigne enfin sur l'état des dents et des arcades dentaires.

L'antrophologie nous apprend que dans un crâne normal l'angle sphénoïdal de Welker est de 134° . Il est aisé de le mesurer dans une radio en prenant pour sommet l'apophyse clinôide antérieure et en joignant ce point au nasion d'une part et à la limite antérieure du trou occipital d'autre part.

Cet aspect radiologique est tout différent dans l'acrocéphalo-syndactylie. Le profil de la voûte est naturellement celui du crâne. Occipital vertical, bregma surélevé, frontal presque vertical. Les sinus frontaux

sont flous, diminués de volume, ou même absents. On note de plus un aspect nuageux des régions fronto-pariétales et occipitales. Cet aspect radiologique qui se retrouve aussi dans les clichés de dysostose cranio-faciale porte différents noms (impressions digitales, aspect cérébroïde). On les a interprétés comme provenant de différences d'épaisseurs de l'os, qui seraient elles-mêmes la conséquence de la synostose basilaire prématurée (Bertolotti) et de la compression intracranienne entravant le développement de l'os en épaisseur. Les impressions digitales deviennent de plus en plus nettes avec l'âge.

Le profil de la base est également très modifié et caractéristique. Raccourcie elle aussi dans son diamètre antéro-postérieur, sa ligne générale tend à se verticaliser. L'étage antérieur de la base du crâne tend à se redresser, mais c'est surtout au niveau de la selle turcique que les lésions sont le plus apparentes. La fosse pituitaire se trouve généralement plus en bas et en avant que normalement. Règle générale, elle n'est pas agrandie. Son orifice, au lieu d'être légèrement incliné en arrière, regarde franchement en arrière. La lame quadrilatère est plus ou moins réduite de volume. A cet ensemble de lésions Bertolotti donne le nom de lordose basilaire.

Du tassement de la cavité cranienne il résulte une diminution antéro-postérieure des fosses cérébrales. Leurs dimensions verticales sont au contraire augmentées, surtout pour la fosse cérébrale moyenne.

Celle-ci est à peu près au même niveau que la fosse cérébrale postérieure. L'angle sphénoïdal de Welker est toujours augmenté.

Quelques particularités ont été en outre signalées par différents auteurs.

Elargissement de la selle turcique (obs. de Bertolotti et de Boiditrotti et obs. de Capolla).

Capolla note également une petite ombre triangulaire anormale partant du plancher de la selle turcique et dirigée en bas et en avant. Il se demande s'il ne s'agit pas là d'un vestige du canal cranio-pharyngien de l'embryon.

Les déformations cliniquement appréciables de la face ne vont pas sans modifications du squelette. Les cavités orbitaires sont souvent diminuées dans leur diamètre antéro-postérieur. Ainsi s'explique l'exophtalmie des globes oculaires qui ont perdu en partie droit de cité dans les orbites. Le sinus sphénoïdal est tantôt augmenté de volume, tantôt au contraire diminué. Il se trouve souvent projeté en avant. Les déformations des fosses nasales sont variables et vérifiées par la rhinoscopie. Signalons pour terminer l'épaississement des rebords alvéolaires du maxillaire supérieur déjà étudié cliniquement.

Radio des extrémités

La radiographie vient confirmer ce que l'examen clinique permettait de prévoir et elle montre que la syndactylie intéresse non seulement les parties molles

mais encore le squelette. Les lésions sont très variables et il est impossible de la rapporter à un type unique.

Le plus souvent le carpe et les métacarpiens sont normaux. Il y a parfois un sixième métacarpien et d'autres fois on en compte quatre seulement. Mais c'est surtout dans le squelette des doigts qu'apparaît au maximum l'anarchie osseuse. Les phalanges de diverses doigts sont soudées entre elles sur toute leur longueur ou par des ponts osseux. On peut noter l'ébauche d'un doigt supplémentaire ou l'absence d'une ou deux phalanges à certains doigts. Enfin les articulations phalangiennes peuvent être ankylosées par des productions osseuses.

Au pied le tarse est à peu près normal. On note souvent la soudure des métatarsiens et il n'est pas rare de voir un métatarsien supplémentaire. Comme pour la main l'anarchie osseuse et soudures variables dans le squelette des orteils.

DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL

Lorsque les lésions céphaliques que nous avons décrites s'accompagnent de syndactylie, le diagnostic d'acrocéphalo-syndactylie s'impose. Mais dans certains cas frustes où une syndactylie partielle peut passer inaperçue, les lésions céphaliques peuvent en imposer pour d'autres affections. Le diagnostic est à faire avec.

La dysostose cranio-faciale héréditaire. — Décrite par Crouzon en 1906. Elle est caractérisée par la triade suivante :

Déformation du crâne;

Déformation de la face;

Troubles oculaires.

On retrouve ici un crâne brachycéphale avec aspect en casque. La crête médio-frontale existe dans certains cas. L'exophtalmie et les troubles oculaires sont de règle. La radiographie montre les impressions digitales au niveau des écailles frontale et occipitale, une synostose des os de la base avec cyphose modérée (Chatelin). La maxillaire supérieur est réduit de volume. La face est fortement déformée. L'état mental de ces malades

est souvent au-dessous de la moyenne. Les troubles endocriniens sont fréquents. En somme lésions très voisines des malformations céphaliques de l'acrocéphalo-syndactylie.

L'hérédité n'est pas un caractère absolu de la dysostose cranio-faciale, car on a publié ces dernières années un certain nombre de cas sporadiques (Comby et Gilbert Dreyfus).

La syndactylie viendra orienter le diagnostic, dans un cas on dira acrocéphalo-syndactylie, dans l'autre dysostose cranio-faciale.

Léontiasis osseux. — C'est une ostéopathie hyperostotante diffuse bilatérale et symétrique. Individualisée par Virchow, l'affection débute à la face puis s'étend au crâne. Les premières lésions se localisent au niveau des branches montantes du maxillaire supérieur pour s'étendre ensuite à tout le massif facial. La maladie peut débiter d'ailleurs au niveau du crâne et s'y localiser. Il n'est pas rare de la voir se développer chez les tous jeunes enfants et remonter même à la naissance. Le plus souvent le premier symptôme constaté par le malade est l'augmentation du volume du crâne. Il est obligé d'agrandir ses coiffures. A la période d'état le facies du malade est caractéristique. La face est développée d'une façon considérable, les pommettes sont saillantes, le nez est enfoncé. L'exophtalmie est fréquente et on note parfois un certain écartement des globes oculaires. Le front est énorme; élargi et saillant, et pouvant même déborder la face.

Les troubles fonctionnels sont nombreux : paralysies

oculaires, lésions du nerf optique, exophtalmie par exostose intra-orbitaire, troubles de l'ouïe, céphalée rebelle, obstruction plus ou moins complète des fosses nasales, sont notés au cours de la maladie.

Evolution lentement progressive vers la cachexie et la mort.

A cromégalie. — Ici encore le crâne est augmenté de volume. La face est énorme avec proéminence du menton. La mâchoire inférieure est très volumineuse. Les oreilles sont agrandies. Elle s'accompagne de macroglossie et d'augmentation de volume des pieds et des mains.

Ostéite diffuse syphilitique. — Peut se présenter sous deux formes :

- a) Ostéome syphilitique
- b) Crâne hérédosyphilitique.

A) Ce sont surtout les accidents de périostite au cours d'une syphilis secondaire que nous avons à envisager. On connaît l'affinité de la syphilis pour les os du crâne. Ces exostoses peuvent se rencontrer sous la forme de petites bosselures ou bien d'épaississement de tout l'os sans limite précise (Jeanselme et Sezary). Ces hyperostoses peuvent être énormes et prendre les formes les plus diverses (hémicraniose par exemple) quant aux lésions de syphilis elles ont plutôt tendance à s'ulcérer et à se fondre.

B) Le crâne d'hérédosyphilitique peut se présenter sous divers aspects. Front olympien, bombé, proéminent, plus large que normalement, front en carène

avec crête médiane, crâne natiforme avec ses quatre bosses (2 frontales et 2 pariétales) séparées par un sillon en croix. Toutes ces lésions sont secondaires, ce qui les distingue des lésions congénitales de l'affection qui nous occupe.

Hydrocéphalie. — C'est le type du crâne avec dilatation. Le diagnostic s'impose en cas d'hydrocéphalie totale. Mais il peut exister des hydrocéphalies localisées à forme d'exostose (hémicraniose par exemple). La radio lève les doutes et montre de nombreuses impressions digitales sur les écailles frontale et occipitale.

Disostose cléido-cranienne de P. Marie et Sainton. — Les frontaux et pariétaux sont saillants et semblent hypertrophiés. Le crâne est considérablement élargi. Il y a un retard considérable dans la fermeture des fontanelles et sutures.

Les clavicules manquent en totalité ou en partie. La maladie est héréditaire.

La radio montre une synostose basilaire avec cyphose basilaire accentuée. Le crâne est brachycéphale.

Déformation crânienne de l'achondroplasie. — Ici le front est bombé, la voûte du crâne est large. L'examen des membres lèvera tous les doutes.

Hypertélorisme. — L'écartement anormal des globes oculaires donne à ces individus un aspect spécial.

Déformations osseuses de l'adénoïdisme. — Elles donnent à l'individu l'aspect dit adénoïdien. La

bouche est entr'ouverte. La lèvre supérieure retroussée et souvent épaissie découvre les incisives supérieures. Le maxillaire supérieur insuffisamment développé provoque un faux prognathisme du maxillaire inférieur. L'aplatissement des régions sourcilières, l'affaissement des pommettes sont plus ou moins marqués. La voûte palatine est ogivale. Les dents sont irrégulièrement implantées sur le maxillaire supérieur. Toutes ces lésions caractéristiques du facies adénoïdien ne sauraient tromper un œil averti.

Hémicraniose. — Décrite par Brissaud et Lereboullet. Sicard propose de l'appeler héli-facio-craniose. Cette affection est congénitale et se caractérise par une prolifération osseuse de tout l'hémicrâne correspondant au trijumeau. On peut avoir aussi des exostoses intracrâniennes donnant lieu à des signes de compression. L'exostose intéresse le frontal et le pariétal, l'occipital n'est jamais touché. La face aussi est intéressée. Le diagnostic est à faire avec les asymétries faciales de l'acrocéphalo-syndactylie.

Trigonocéphalie. — La voûte est triangulaire, à base postérieure et sommet antérieur.

Scaphocéphalie. — La voûte prend la forme d'une coque de navire.

Dans ces deux derniers cas on fait intervenir pour expliquer les lésions une synostose prématurée des sutures qui a amené un développement du crâne dans un sens déterminé.

Oxycéphalie. — Ici encore, on constate une synostose basilaire prématurée avec lordose basilaire. La conséquence en est le développement en hauteur du crâne. C'est un crâne en tour. Le front est vertical et très élevé.

Dystrophie hyperplastique familiale de Drierzinsky. — Affection excessivement rare. Individualisée par Drierzinsky qui l'a constatée chez 12 individus sur 22 dans une même famille.

Caractérisée par déformations du crâne et des phalanges digitales.

Caractéristiques : Oxycéphalie. Epaissement des os de la face avec prognathisme de la mâchoire inférieure. Saillie de l'écaille occipitale.

Epaissement et raccourcissement des phalanges avec ankylose partielle des doigts.

La radio montre une ossification prématurée des sutures crâniennes et des cartilages des phalanges.

ÉTIOLOGIE. — PATHOGÉNIE

Ici nous entrons dans le domaine des hypothèses et les plus invraisemblables ont été émises pour essayer d'expliquer les malformations de l'acrocéphalo-syndactylie.

1° Je ne ferai que rappeler la théorie populaire de l'imprégnation qui veut qu'une femme enceinte frappée par un monstre accouche elle-même d'un pareil monstre. Aussi vieille que la mode, cette théorie est admise par Hippocrate qui attribue la naissance d'un enfant mulâtre à la vue par la mère d'un portrait de nègre. Descartes, Montaigne partagent cette opinion. Un bec-de-lièvre, un nævus vasculaire ou pigmentaire sont attribués à la vue d'un lapin écorché ou à une envie de café, de cerise ou de fraise. Il n'existe plus aujourd'hui un homme sensé pour défendre cette théorie, car les lésions qui sont attribuées dans l'espèce humaine aux émotions maternelles se retrouvent également chez les animaux. On ne saurait nier toutefois l'influence d'une émotion ou d'un traumatisme sur un utérus gravide, particulièrement sensible, mais tout se résume alors à un avortement ou à un accouchement prématuré.

2° Que penser aussi de l'hérédité : en fait d'hérédité tout est possible et rien n'est certain a dit Delage.

L'ectrodactylie, la polydactylie, la syndactylie sont héréditaires et se transmettent souvent à plusieurs générations. On a signalé également le rôle des géniteurs monstrueux qui sans être atteints eux-mêmes d'aucune malformation procréent des sujets anormaux. Le rôle prépondérant reviendrait alors au mâle et la médecine vétérinaire nous apprend qu'il n'est pas rare de voir un étalon donner naissance à de nombreux rejetons anormaux.

On a incriminé également la fécondation tardive dans la production des monstruosité. Un œuf de poule perd en vieillissant de ses propriétés germinatives. Un spermatozoïde et un ovule qui s'uniraient tardivement perdraient aussi de leur vitalité et risqueraient de produire des individus mal formés.

La consanguinité des époux elle aussi a été accusée de certains méfaits. Elle agirait surtout en portant l'hérédité à sa plus haute puissance. D'après Desnoyers on trouve un pied bot sur deux mille naissances ; en cas de mariage consanguin, on trouve un pied bot sur 264 naissances.

Que penser de ce rôle de l'hérédité dans la genèse de l'acrocéphalo-syndactylie. Dans les 23 observations réunies par Bigot on ne retrouve jamais semblable malformation dans l'ascendance directe ou indirecte du malade. Le père, la mère, les oncles et les tantes sont tous des sujets normaux. Dans un seul cas, celui de Camus (Bulletin de biologie, 1903), on sait que le jeune malade, un garçon de 10 ans et demi, a une cousine éloignée

qui présente de l'ankylose des coudes. Cette affection se retrouve également chez le jeune sujet. De la descendance de ces malades on ne sait rien. Aucun des 23 malades étudiés par Bigot n'eut de rejeton.

Comment ne pas incriminer aussi l'alcoolisme, la tuberculose, les tares nerveuses des parents, pour expliquer pareille monstruosité. L'état d'ivresse au moment du coït fécondant jouerait pour certains auteurs un rôle important, faisant ainsi ce qu'une expression populaire appelle « des enfants du samedi soir ». Dans l'observation de Magnan et Galippe citée par Bigot, on relève très nettement cette hérédité morbide. Toute la lignée maternelle est entachée d'alcoolisme et d'épilepsie.

Une carence alimentaire, une toxine alimentaire et surtout microbienne peuvent amener de graves perturbations dans le développement d'un embryon. Charin et Féré ont montré qu'on peut provoquer la naissance de monstres en injectant des toxines microbiennes dans le sang des femelles en état de gestation. Ce sont les infections chroniques et surtout la syphilis qui ont été mises le plus souvent en cause.

Un certain nombre de fois, la spécificité des parents n'est pas douteuse. Témoin cette observation d'Edmond Fournier où le père avoue un chancre syphilitique à l'âge de 19 ans. Traitement très insuffisant, hydramnios constaté à l'accouchement : tels sont les antécédents spécifiques que l'on relève dans ce cas. On peut aussi soupçonner l'hérédo-syphilis dans les deux cas de Wheaton qui signale à l'autopsie l'hypertrophie

notoire du foie et de la rate. De même dans le cas de Dubrisay publié en 1898 à la Société d'obstétrique de Paris on retrouve l'hydramnios dans l'accouchement et une éruption non prurigineuse survenue chez la mère peu de temps après le mariage (roséole probable).

A signaler également deux fausses couches de la mère dans le cas de Davis. Un autre enfant né avant terme signalé dans l'observation de Park et Power (le B. W. du sujet étant négatif). Quatre cas de morinalité sur huit enfants dans l'observation de Salterrain. (B. W. du malade observé négatif).

Enfin le B. W. est légèrement positif dans le cas rapporté par Capolla. On ne signale pas de grossesses gemellaire. Le plus souvent le B. W. n'a pas été pratiqué.

La théorie amniotique elle aussi cherche à donner la solution des lésions congénitales. Soutenue à la fin du siècle dernier par Dareste, elle explique les malformations par des compressions intra-utérines, dues à l'oligo ou à l'hydramnios. Chacun sait que l'oligo-amnion s'accompagne souvent d'amputations congénitales dues aux brides amniotiques. Metzger, dans sa thèse sur ce sujet, note 15 déformations ou malformations sur 25 nouveau-nés. Il en est de même pour l'hydramnios où on trouve 56 % de malformations (Bar). Cette étude a été reprise par Desnoyers (Thèse de 1925). Sur 272 observations de grossesses évoluant dans des utérus anormaux, bien propres par conséquent aux compressions, il trouve une seule malformation attribuable à cette cause. Il

s'agissait d'une asymétrie faciale avec aplatissement de la région sous-maxillaire droite.

La théorie de la compression amniotique perd donc du terrain de jour en jour et l'objection la plus importante qu'on puisse lui faire est la suivante : elle explique les lésions constatées chez les animaux anamniotiques. Dans le cas particulier qui nous occupe si elle peut à la rigueur se soutenir pour les lésions des extrémités, elle ne renseigne pas du tout sur les lésions céphaliques.

V. — Une autre théorie très séduisante est celle qui fut émise par Babes et qui porte son nom. Après avoir étudié un certain nombre de malformations des extrémités de la face, Babes avait remarqué qu'elles s'accompagnaient toujours de lésions fœtales de la base du crâne. D'où son hypothèse du centre trophique basi-cranien. Ce centre siégeant à la région hypophysaire nous sommes amenés à envisager le rôle possible de cette glande.

L'hypophyse jouerait-elle un rôle dans la production de l'acrocéphalo-syndactylie ? Les lésions ou plutôt les modifications osseuses de la selle turcique et de la région basilaire peuvent permettre de la supposer et certains se sont faits les ardents défenseurs de cette hypothèse. Chez l'adulte, une lésion hypophysaire s'accompagne bien de déformations de la face du crâne et des extrémités, constituant ainsi le syndrome de l'acromégalie. Pourquoi ne pas faire de l'acrocéphalo-syndactylie une acromégalie embryonnaire puisqu'on y trouve aussi des lésions faciales, craniennes et des

membres. Il faudrait admettre un rôle fatal à l'hypophyse et rien ne permet de le nier à priori. Le nouveau-né myxoœdémateux naît bien, lui, avec des lésions caractéristiques : épaissement de la peau, mégacolon, etc. Et si le rôle embryonnaire de l'hypophyse est incertain, on ne peut nier celui du corps thyroïde.

La théorie hypophysaire se trouve encore étayée par un ensemble de faits cliniques observés chez les malades. Capolla rapporte qu'en plus de ces lésions osseuses, son sujet présente, en outre : une frigidité sexuelle complète, de l'acroposité marquée à l'abdomen et aux seins. Une atrophie des organes génitaux externes et une atténuation marquée des caractères sexuels. Tous ces signes hypophysaires font songer à un syndrome de Babinski-Frohlich associé peut être à un diabète insipide, car on note en plus une polyurie abondante sans sucre.

VI. — Mais on ne peut mettre en cause une seule glande endocrine, car le même malade présente souvent des signes d'insuffisance pluri-glandulaire. Témoignage ce sujet de Capolla qui en plus de ces signes hypophysaires présente à la radio une ombre étro sternale anormale, faisant penser à une hypertrophie du thymus.

Hans Broge Dohl, de Copenhague, signale dans une de ses observations le faciès lunaire d'hypothyroïdien de son malade ainsi que l'atrophie de ses organes génitaux externes et dans un autre cas une ectopie testiculaire double.

VII. — Signalons pour terminer que l'acrocéphalo-syndactylie comme bien d'autres malformations semble toucher plus particulièrement le sexe féminin. Sur 23 cas réunis par Bigot on compte 9 garçons pour 14 filles.

En résumé, reconnaissons que l'étiologie et la pathogénie de l'acrocéphalo-syndactylie sont encore très obscures et que nous ignorons encore tout ou à peu près de la malade fœtale, cause de ces malformations. L'anatomie pathologique ne nous renseigne guère mieux et c'est tout au plus si elle nous permet de conclure à une dysostose basi-cranienne.

TRAITEMENT

Le traitement se résume à peu de chose. il sera surtout chirurgical et se proposera un but utilitaire pour permettre à ces malades quelques mouvements de mains. On s'efforcera de corriger dans la mesure du possible la syndactylie, mais on se heurte souvent à des difficultés très grandes, à cause des soudures osseuses.

Trois cas sont à envisager pour les malformations des extrémités :

Syndactylie membraneuse. — L'incision simple ne donne qu'un résultat momentané, car le tissu cicatriciel se reforme et gagnant de proche en proche, l'accolement reparaît en grande partie. Divers procédés permettent d'obtenir la cicatrisation rapide des plaies latérales des doigts.

Syndactylie cutanée. — On a recours le plus souvent au procédé autoplastique pour échange de lambeaux (procédé de Didot), A la face dorsale on taille un lambeau rectangulaire qui servira à recouvrir le doigt interne par exemple. à la face palmaire on en taille un

autre qui servira à recouvrir le doigt externe. Forgue a proposé également de tailler un lambeau pédiculé aux dépens de la peau du dos de la main lorsqu'on manque de tissu cutané pour recouvrir les surfaces cruentées.

Syndactylie osseuse. — C'est ici qu'on rencontre les plus grandes difficultés, et les résultats fonctionnels sont souvent imparfaits.

Les lésions céphaliques peuvent être justiciables d'intervention thérapeutique.

En cas de lésions graves du nerf optique une trépanation décompressive pourrait être indiquée. On a proposé aussi dans le même but la ponction du corps calleux. Cette opération fut pratiquée par Anton et von Braman dans un cas d'oxycéphalie avec résultats satisfaisants. Cette opération a l'avantage d'être moins grave que la trépanation.

Signalons également que la craniectomie fut proposée à une certaine époque comme traitement de l'arriération mentale dans certains cas où le cerveau paraissait logé à l'étroit dans un crâne insuffisamment développé. Tout récemment A. Marie communiquait à la Société de Médecine de Paris, les résultats obtenus dans deux cas de craniectomies pratiquées il y a 40 ans par Lannelongue. L'encéphale ne s'était pas mieux développée malgré la libération de son enveloppe osseuse. L'état mental n'était pas changé (*Presse Med.* 23 janvier 1929). Ce n'est donc pas à la compression os-

seuse qu'est due la déficience intellectuelle et la craniectomie est à rejeter.

Médical, le traitement consistera à administrer aux malades des extraits opothérapiques de thyroïde, d'hypophyse, d'ovaire, de testicule, si ces glandes se révèlent insuffisantes.

OBSERVATIONS

Simone R..., âgée de 15 ans.

Enfant vue pour la première fois à l'occasion d'une grippe.

Antécédents personnels. — Enfant née à terme. Poids à la naissance 2.500 grammes. Aucun renseignement sur le poids du placenta. Elevée à la cuillère. Enfant souffreteuse. Elle a eu des bronchites répétées, la rougeole et la coqueluche. Ni scarlatine, ni oreillons.

Retard marqué dans la dentition. Première dent à l'âge de 3 ans. Premiers pas à 4 ans. Premier mot à 5 ans. Les malformations constatées sont congénitales. Cette enfant n'a été que 8 jours à l'école et ne sait ni lire, ni écrire. Elle a été opérée à 3 ans et demi pour ses malformations des pieds et des mains, puis une deuxième fois en décembre 1927 par le docteur Brechot, chirurgien de l'hôpital Trousseau. Réglée à 14 ans.

Antécédents familiaux. — La mère est bien portante. Pas de fausses couches dans son passé gynécologique. Le père est éthylique. Deux sœurs plus âgées et deux sœurs cadettes bien portantes et ne présentant aucune malformation. Du côté paternel on sait qu'une cousine présente une insuffisance de développement psychique, mais sans aucune tare physique.

Examen. — Taille 1 m. 46. Poids 30 kgr. A part les déformations des extrémités, les différents segments du corps

paraissent normaux. La marche est rapide, le corps un peu penché en avant. Durant la marche, les jambes sont un peu déviées en dehors.

Déformation du crâne. — La tête est aplatie d'avant en arrière. Brachycéphalie très nette.

Le front est haut et présente une convexité antérieure. Le sommet correspond au bregma. Il n'y a pas de saillie médio-frontale.

Déformations faciales. — Le nez est en bec de perroquet et un peu dévié vers la droite. L'espace sous-nasal est diminué. Prognathisme accentué de la mâchoire inférieure.

Bouche. — Les rebords alvéolaires sont très épais laissant entre eux un espace de deux centimètres environ. On remarque en plus une fissure du voile du palais et deux ébauches de luette. L'anarchie dentaire est manifeste. Les incisives inférieures sont très écartées et dirigées en avant, les incisives supérieures en arrière. Le bord libre des dents est concave. L'articulé se fait normalement au niveau des molaires.

La voix est nasonnée.

Syndrome oculaire. — L'exophtalmie est modérée. Strabisme intense, surtout marqué à gauche. Sourcils peu abondants. Peu de cils à la paupière inférieure. Les fentes palpébrales sont dirigées obliquement en bas et en dehors. Distance entre les deux globes oculaires 6 cm. Au fond d'œil aucune lésion papillaire. La pupille réagit bien à la lumière et à la distance.

Déformations des mains. — Main droite : Primitivement le pouce était collé aux autres doigts, et a été séparé par intervention. Il est boudiné, son ongle est assez bien fait. Il présente une concavité extérieure.

L'index est séparé du pouce par un sillon de 3 cm. environ, l'ongle est bien formé. Le doigt a une courbe générale à concavité regardant en dehors.

Le médius et l'annulaire sont confondus. On retrouve deux phalanges à la palpation. L'ongle est commun, mais avec une rainure médiane. La radio révélera une syndactylie osseuse. Du côté dorsal de la main, un léger sillon laisse deviner l'ébauche des deux doigts.

Le 5^e doigt est également accolé aux deux autres. Plus court d'un centimètre environ que l'annulaire on sent à la palpation son squelette osseux. On ne trouve pas à la face dorsale de sillon de séparation.

Mouvements : Les mouvements ne sont possibles que pour le pouce et le 5^e doigt. Il va sans dire qu'ils sont très limités, surtout pour le 5^e. Les autres doigts ne peuvent se fléchir, même légèrement. Ils sont ankylosés en extension.

Main gauche : Présente des malformations point par point superposables. Les 3^e, 4^e et 5^e doigts sont soudés. Après intervention il existe entre le 4^e et le 5^e doigt une séparation de 2 cm. environ.

Les mouvements possibles sont les mêmes que pour la main droite.

Pied droit. — Syndactylie des 2^e, 3^e, 4^e et 5^e orteils. Les ongles distincts. On sent le squelette osseux qui paraît normal.

Le gros orteil qui a un ongle propre et bien formé est séparé des autres doigts par un sillon de 1 cm. et demi environ. Légèrement plus court que les autres orteils, il est aplati en spatule.

Pied gauche. — Mêmes malformations qu'à droite. Par ailleurs le squelette paraît normal.

En résumé. — Aux mains syndactylie presque totale des 5 doigts. Aux pieds : gros orteils distinct. Syndactylie des 4 autres.

Radio. — Main droite : Carpe normal. 5 métacarpiens. Les têtes des 3^e et 4^e métacarpiens sont soudées. Les pha-

länges du pouce sont raccourcies. Les phalanges des 2^e, 3^e et 4^e doigts sont soudées et on ne voit pas trace d'articulation. Syndactylie osseuse totale des squelettes des 3^e et 4^e doigts. Pont osseux entre 2^e et 3^e.

Main gauche : Lésions osseuses à peu près semblables, mais un peu moindres. Légère soudure osseuse des têtes des 3^e et 4^e métacarpiens. Les phalanges des doigts sont soudées comme à la main droite. Il y a également syndactylie osseuse, mais non totale des 3^e et 4^e doigts.

Aux pieds le système osseux est normal. Le squelette du gros orteil est dévié en dehors.

Radio du crâne. — Le crâne est aplati d'avant en arrière. Sur une vue de profil le frontal et l'occipital sont verticaux. La calotte crânienne a la forme d'une anse de panier. Le plan ethmoïdal est très oblique en bas et en arrière, faisant un angle de 45° environ avec l'horizontale tout en conservant une courbure à concavité antéro-inférieure. La lordose basilaire est patente. La selle turcique ne paraît ni déformée, ni agrandie. Son orifice regarde en arrière. Les fosses cérébrales moyennes et postérieures sont agrandies dans leur diamètre vertical. On remarque l'aspect nuageux des écailles frontale et occipitale (impressions digitales) et les traces très nettes des sutures occipito-pariétales. L'angle sphénoïdal est de 140° au lieu de 134°.

Voici quelques diamètres de la tête :

Diamètre horizontal antéro-postérieur		16 cm. 3
— sous-occipito bregmatique		19 cm.
— glabello-lambdoïdien		17 cm. 5
Transverse maximum		17 cm. 5
Sus-occipito-mentonier		27 cm.
Sous-mento-bregmatique		24 cm.

Examen général. — Réflexes normaux. Sensibilité normale.

L'examen somatique est négatif. Les poumons, le cœur, le foie, la rate, les appareils digestif et urinaire sont normaux.

Il n'y a pas d'insuffisance endocrinienne apparente. Le corps thyroïde ne semble pas atteint. La peau n'est ni sèche ni épaissie. Les cheveux et les sourcils sont assez abondants. Le métabolisme basal est normal. Le corps thyroïde n'est pas gros.

Il n'y a pas de signes hypophysaires. La mâchoire inférieure est proéminente mais sans développement exagéré. Pas de polyurie, pas d'adiposité, pas de troubles oculaires de l'ordre de l'hémianopsie bitemporale.

Elle est réglée normalement depuis l'âge de 14 ans.

Les réactions de Bordet-Wasserman et de Hecht sont négatives.

Diagnostic. — En présence de ce tableau clinique le diagnostic d'acrocéphalo-syndactylie s'imposait. Cependant certaines particularités sont à noter chez cette fillette. Absence de crête sagittale, malformations occulo-faciales ressemblant à celles que l'on observe dans la dysostose cranio-faciale de Crouzon. Peut-être y a-t-il là une association des deux affections qui constituent chez elles une dystrophie osseuse un peu spéciale.

Psychisme. — L'état intellectuel de cette malade est très-déficient. Elle ne sait ni lire, ni écrire. Elle comprend et exécute des ordres simples. Le rire est fréquent et survient à tous propos, accompagné de grimaces. Elle est de caractère doux et timide.

CONCLUSIONS

1° L'acrocéphalo-syndactylie, affection congénitale, décrite par M. Apert, en 1906, répond très justement au nom qu'il lui a donné. Il faut la considérer comme un type morphologique bien particulier et la classer dans le groupe des grandes dystrophies osseuses congénitales.

2° Les lésions craniennes et faciales de l'acrocéphalo-syndactylie s'apparentent à celles que l'on rencontre dans d'autres dystrophies osseuses, en particulier dans l'oxycéphalie, les dysostoses cranio-faciale et clido-cranienne. On y retrouve toujours, plus ou moins marquées, les synostoses craniennes avec déformations basilaire et faciales. Même exophtalmie avec troubles oculaires fréquents, même aspect radiographique du crâne (impressions digitales). Ces malades présentent souvent une déficience intellectuelle marquée et des troubles endocriniens. Leur faciès leur donne un « air de famille ».

3° Les cloisons étanches établies entre ces différentes maladies semblent donc moins absolues qu'on a voulu le dire. Peut-être même existe-t-il entre elles des termes

de transition ainsi qu'en témoigne l'observation ci-jointe où les déformations sont assez complexes.

Il est permis de se demander si ces différentes affections qui semblent proches parentes par bien des points, ne relèvent pas des mêmes causes ayant touché le squelette à des degrés divers.

4° L'acrocéphalo-syndactylie est compatible avec une vie relativement longue. Elle ne semble pas héréditaire ni familiale. Aucun des malades observés jusqu'à ce jour n'a eu de postérité, mais leurs ascendants étaient tous des sujets normaux ainsi que les collatéraux.

5° L'étiopathogénie en est encore très obscure. La syphilis ne semble pas jouer un rôle important. S'il existe à son sujet un doute clinique ou sérologique on sera autorisé à faire un traitement antispécifique.

Vu : Le Docteur,
H. ROGER.

Vu : Le Président,
BEZANÇON

Vu et permis d'imprimer :
Le Recteur de l'Académie de Paris,
CHARLETY

BIBLIOGRAPHIE

- Apert.** — *Bul. Soc. Méd. des Hôp. de Paris*, 27 décembre 1906, 21 décembre 1906 et 7 décembre 1923.
- Dystrophies osseuses congénitales : Acrocéphalo-syndactylie, *Traité de Médecine et de Thérapeutique de Brouardel et Gilbert*, vol. 39.
- Béno.** — Essai sur la syndactylie congénitale. *Thèse de Nancy*, 1888.
- Bigot.** — Etude sur l'acrocéphalo-syndactylie. *Thèse de Paris*, 1922.
- Debré (Robert) et Mlle Petot.** — Une famille atteinte de dysostose cranio-faciale. *Bul. Soc. Méd. des Hôp. de Paris*, 6 juillet 1926.
- Chatelin.** — La dysostose cranio-faciale. *Thèse de Paris*, 1914.
- Lesbre.** — Traité de tératologie de l'homme et des animaux domestiques.
- Duval (Pierre).** — Atlas radiographique du squelette normal.
- Desnoyers.** — Déformations fœtales dites de compression. *Thèse de Paris*, 1925.
- Escalier.** — Hypertrophie et hypersotoses du crâne. *Thèse Paris*, 1927.
- Metzger.** — Etude sur l'oligo amnios. *Thèse Paris*, 1900.
- Delbet (Pierre).** — Nouveau Traité de chirurgie clinique et opératoire. (Traitement chirurgical de la syndactylie).

- Bertolotti.** — Le syndrome radiologique de l'oxycéphalagie et des états similaires de l'hypertension cérébrale. *Presse Méd.* 17 décembre 1910.
- Le syndrome oxycéphalique ou syndrome de cranio-synostose pathologique. *Presse Méd.*, 2 mai 1914.
- Camus.** — Accumulation de stigmates physiques chez un dégénéré. *Bul. de la Soc. de Biol.*, page 1555, 1903.
- Crouzon.** — Dysostose cranio-faciale héréditaire. *Bul. Soc. Méd. des Hôp.*, 10 mai 1912 et 26 mars 1915.
- Comby.** — *Archives de Médecine des Enfants*, janvier 1916 et septembre 1918.
- Dubrisay.** — Enfant atteint de proencéphalie et de syndactylie, *Bul. Soc. d'Obstét.* Paris, 1898.
- Fournier (Edmond).** — Stigmates dystrophiques de l'hérédosyphilis. *Thèse* Paris, 1898, obs. 328.
- Parhon.** — Quelques considérations sur l'importance des fonctions endocrines pendant la vie embryonnaire et fœtale et sur leur rôle dans l'organisme. *Presse Méd.*, 1^{er} octobre 1913.
- Jeanselme et Sezary.** — Précis de syphiligraphie (Lésions osseuses de l'hérédosyphilis).
- Viggo-Christiansen.** — Les tumeurs cérébrales. (Lésions hypophysaires).
- Babes.** — Sur certaines anomalies congénitales de la tête déterminant une transformation symétrique des 4 extrémités. (*Compte rendu des séances de l'Académie des Sciences*, tome 138, année 1904).
-

